

Ultrasonography in fetuses with trisomy 18 syndrome

TANG Ya-qi, DENG Xue-dong*, CHANG Hong-mei, LIANG Qing,

JIANG Xiao-li, LIANG Hong, FENG Hong

(Center of Ultrasound, Affiliated Suzhou Hospital of Nanjing Medical University,

Suzhou Municipal Hospital, Suzhou 215002, China)

[Abstract] **Objective** To assess the value of ultrasonography in the prenatal diagnosis of trisomy 18 syndrome. **Methods** Ultrasonic manifestations of 11 fetuses with trisomy 18 syndrome were retrospectively analyzed. **Results** Multiple abnormalities, including fetal growth restriction (FGR), choroid plexus cysts and heart abnormalities were the manifestations of prenatal ultrasonography of trisomy 18 syndrome. Abnormal hand posturing (overlapping flexed fingers), rocker-bottom feet and abnormal head shape (strawberry sign) were characteristic findings. **Conclusion** Ultrasonography is a safe and practical method with great value in the diagnosis of fetal trisomy 18 syndrome.

[Key words] Fetus; Trisomy 18 syndrome; Ultrasonography

超声诊断胎儿 18-三体综合征

唐亚奇, 邓学东*, 常红梅, 梁青, 姜小力, 梁泓, 冯鸿

(南京医科大学附属苏州医院, 苏州市立医院超声中心, 江苏 苏州 215002)

[摘要] **目的** 探讨产前常规超声检查对 18-三体综合征胎儿的临床诊断价值。**方法** 对 11 例 18-三体综合征胎儿常规超声声像图进行回顾性分析。**结果** 18-三体综合征胎儿常表现为多发性严重畸形。胎儿生长受限(FGR)、脉络丛囊肿、心脏畸形较为常见;握拳手指交搭、摇椅状足底、草莓头颅是其特征性表现。**结论** 超声诊断胎儿 18-三体综合征安全、可靠、快捷、实用。

[关键词] 胎儿; 18-三体综合征; 超声检查

[中图分类号] R730.41; R714.55 **[文献标识码]** A **[文章编号]** 1003-3289(2009)02-0269-03

18-三体综合征是最常见的染色体三体综合征之一, 新生儿发病率为 1/5000。由于绝大多数 18-三体综合征伴有解剖结构的异常, 并以多发畸形为特征^[1], 故超声检查对 18-三体的检出有重要的意义。

1 资料与方法

1.1 一般资料 我院 2006 年 7 月 - 2008 年 8 月从常规产前超声检查中检出结构畸形胎儿、并经染色体检查确诊为 18-三体综合征 11 例, 孕妇年龄 22 ~ 37 岁, 平均(25.8 ± 4.4)岁, 孕周为 17 ~ 38 周, 平均(27.4 ± 5.9)周。

1.2 检查方法 采用 Philips IU 22 和 GE LOGIQ400 彩色超声诊断仪, 探头频率 2.5 ~ 5 MHz。孕妇取仰卧位或侧卧位, 对胎儿颅脑、颜面部、脊柱、四肢、羊水、胎盘等进行常规检查与测量。对疑为染色体异常胎儿行羊膜腔穿刺术或经皮脐血

管穿刺术取羊水、脐血标本进行培养和常规染色体 G 显带分析, 必要时制作高分辨染色体标本, 配合各种显带技术进行核型分析, 以提高检出率。

2 结果

11 例 18-三体综合征胎儿中: 47, XY, +18 共 8 例, 47, XX, +18 共 3 例。11 例胎儿均显示至少有 1 项超声异常表现(表 1), 其中心脏结构异常 5 例(45.45%); 脐膨出、脉络丛囊肿各 3 例(27.27%, 图 1); Dandy-Walker 综合征、手畸形(图 2)、食道闭锁、胎儿心率过慢各为 2 例(18.18%); 全前脑、脑积水、脑膜膨出、小脑延髓池增宽、唇腭裂、腹腔积液、桡骨缺如、尺骨短小弯曲、足内翻、脐带囊肿、羊水过多、胎儿宫内缺氧各有 1 例(9.10%)。

3 讨论

18-三体综合征主要是由于卵细胞减数分裂过程中染色体不分离而引起, 其发病率与孕妇年龄有关。孕妇年龄越高, 胎儿患 18-三体综合征的可能性越大; 胎儿男、女比例为 1:4^[3], 本组男女比为 8:3, 与文献报道相差甚远, 可能与研究样本太少有关。本病自然流产率高, 在妊娠 10 周至出生时的自

[作者简介] 唐亚奇(1974 -), 女, 江苏盐城人, 学士, 主治医师。研究方向: 产科超声诊断。E-mail: jimmyhu_ht@yahoo.com.cn

[通讯作者] 邓学东, 南京医科大学附属苏州医院, 苏州市立医院超声中心, 215002。E-mail: xuedongdeng@163.com

[收稿日期] 2008-10-14 **[修回日期]** 2008-11-13

然流产率为 86%^[2]。18-三体综合征患儿存在严重智力低

和多种生理缺陷,很少能存活至成年,危害非常严重。目前主要通过绒毛取样、羊膜腔穿刺、脐血管穿刺获取胎儿细胞并进行细胞培养及染色体核型分析确诊 18-三体综合征,但上述手段属于有创检查,对胎儿和孕妇均有一定的风险,不适用于常规产前筛查。超声虽然不能直接做出胎儿染色体异常的诊断,但由于其安全、便捷、可重复操作的特点,加之近几年仪器分辨率的不断提高和对本病特征性超声表现认识的深入,使超声在产前诊断胎儿染色体异常中发挥重要作用,现国内外已将超声广泛应用于产前胎儿染色体的筛查^[4,6]。

综合本组 11 例 18-三体综合征胎儿的超声表现以及参考国内外各种文献,笔者认为检查者注意以下几个方面可以提高其检出率。①产前超声检查检出的胎儿畸形数目越多,其患染色体畸形的可能性越大。18-三体综合征常表现为多发严重畸形。本组 11 例 18-三体胎儿中,100% 至少有 1 项超声异常,每例胎儿平均异常数为 3.36 项,其中 1 例胎儿超声异常数高达 7 项。因此,产前超声检出胎儿某一畸形时,应对胎儿进行仔细全面的检查,如果发现合并有其他畸形时,则其患染色体畸形的可能性明显增加。②胎儿生长受限(fetal growth restriction, FGR)是胎儿染色体畸形较常见的表现。在 18-三体胎儿中,大约 35%~72% 表现为 FGR^[7],这一现象在 24 周后更加常见。③手指重叠、屈曲、姿势异常、摇椅足、草莓头颅是 18-三体胎儿较为特征性的异常表现。手表现为特殊的握拳姿势而不能伸展,3、4 指紧贴掌心,第 2、5 指重叠其上,并且保持这一姿势长时间固定不变(图 2)。本组 2 例手畸形即由胎儿双手姿势异常引起检查者的注意,后经染色体检查得以确诊。摇椅足即为拇指短,跟骨突出,足底呈凸状,形似摇椅,故名曰摇椅足,亦可说呈船型。草莓头颅是 18-三体的重要特征,发病率高达 45%^[3],表现为在胎头双顶径平面上,见双侧额骨略呈内陷,枕额径较短,头型呈草莓状。摇椅足和草莓头颅虽为 18-三体较为特征性表现,但在本组未发现,这亦与本组样本太小有一定关系。另外,脉络丛囊肿(图 1)在 18-三体中也较为常见,单一出现脉络丛囊肿时,胎儿患 18-三体的风险较背景风险增高 1.5 倍^[8],但 1%~2% 的正常胎儿亦可有脉络丛囊肿。小下颌是颜面部最常见的畸形,可高达 70%,本组病例产前超声未发现,可能由于小下颌的诊断对外在要求较高,要求检查者有丰富的经验、胎儿有很好的体位,颜面部前方有一定的羊水以及孕妇的自身条件、仪器条件等。④18-三体综合征的超声表现多样,几乎可以累及胎儿的所有器

11 例 18-三体综合征胎儿的异常超声表现

染色体核型	超声异常表现
47,XY,+18	羊水过多,胎儿宫内缺氧,食道闭锁? 完全性心内膜垫缺损,三尖瓣反流
47,XX,+18	双手畸形
47,XY,+18	Dandy-Walker 综合征,左脉络丛囊肿,胎儿心率过慢
47,XY,+18	左心室发育不良,二尖瓣闭锁,室间隔缺损;脐膨出,脐带囊肿,双侧脉络丛囊肿
47,XY,+18	左足内翻,小脑延髓池增宽,室间隔膜部缺损,大动脉转位
47,XY,+18	脐膨出,腹腔积液,脑积水
47,XX,+18	左心室发育不良,室间隔缺损
47,XX,+18	食道闭锁可能
47,XY,+18	Dandy-Walker 综合征,左脉络丛囊肿,胎儿心率过慢
47,XY,+18	脑膜膨出,脐膨出
47,XY,+18	全前脑,室间隔缺损可能,桡骨缺如,尺骨短小弯曲,双手畸形,唇腭裂

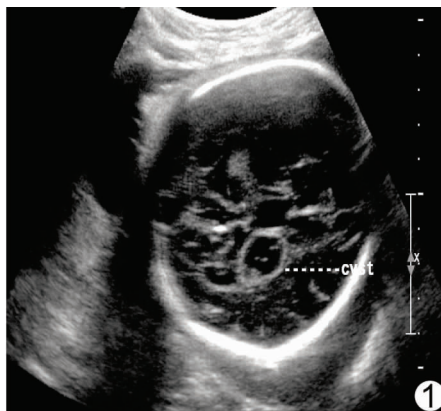


图 1 胎儿右侧脉络丛囊肿



图 2 手姿势异常 胎儿 3、4 指紧贴掌心,第 2、5 指重叠其上

官。在本组 18-三体胎儿中,心脏畸形为最多见的畸形,11 例中有 5 例(45.45%),还不包括由于检查仪器、人员等各种因素引起的漏诊。胎儿心脏常规四腔心切面扫查仅能发现 19%~48% 的主要心脏畸形^[9],加上左右流出道可将诊断率提高至 75%^[10],因此在对胎儿心脏的检查中应注意多角度、多切面、全方位的扫查,尽量避免其漏诊。18-三体胎儿中 90% 以上可有不同类型的先天性心脏畸形^[11]。本组 5 例心脏畸形中,4 例为室间隔缺损(80%),室间隔缺损在 18-三体心脏畸形中所占比例最大,与国内外各种报道相一致^[12]。其他诸如 Dandy-Walker 综合征、全前脑、脑积水、脑膜膨出、唇腭裂、膈疝、食道闭锁、足内翻、桡骨发育不良或缺如等在 18-三体均有发生。值得特别注意的是,孕晚期时羊水过多、FGR、手握拳姿势异常三联征高度提示 18-三体综合征胎儿可能^[13]。

在本组 18-三体胎儿中,心脏畸形为最多见的畸形,11 例中有 5 例(45.45%),还不包括由于检查仪器、人员等各种因素引起的漏诊。胎儿心脏常规四腔心切面扫查仅能发现 19%~48% 的主要心脏畸形^[9],加上左右流出道可将诊断率提高至 75%^[10],因此在对胎儿心脏的检查中应注意多角度、多切面、全方位的扫查,尽量避免其漏诊。18-三体胎儿中 90% 以上可有不同类型的先天性心脏畸形^[11]。本组 5 例心脏畸形中,4 例为室间隔缺损(80%),室间隔缺损在 18-三体心脏畸形中所占比例最大,与国内外各种报道相一致^[12]。其他诸如 Dandy-Walker 综合征、全前脑、脑积水、脑膜膨出、唇腭裂、膈疝、食道闭锁、足内翻、桡骨发育不良或缺如等在 18-三体均有发生。值得特别注意的是,孕晚期时羊水过多、FGR、手握拳姿势异常三联征高度提示 18-三体综合征胎儿可能^[13]。

[参考文献]

[1] Bronsteen R, Lee W, Vetraino IM, et al. Second-trimester sonography and trisomy 18. J Ultrasound Med, 2004, 23(2): 233-240.

[2] Lu GH. Prenatal diagnosis of genetic disease. Guangzhou: Guangdong Scientific and Technological Publishing House, 2002: 272-273. 陆国辉. 产前遗传病诊断. 广州: 广东科技出版社, 2002: 272-273.

[3] Li SL. Prenatal diagnosis of fetal abnormalities. Beijing: People's Military Medical Press, 2004: 41. 李胜利. 胎儿畸形产前诊断学. 北京: 人民军医出版社, 2004: 41.

- [4] Zoppi MA, Ibba RM, Floris M, et al. Fetal nuchal translucency screening in 12,495 pregnancies in Sardinia. *Ultrasound Obstet Gynecol*, 2001, 18(6): 649-651.
- [5] Brizot ML, Carvalho MH, Liao AW, et al. First-trimester screening for chromosomal abnormalities by fetal nuchal translucency in Brazilian population. *Ultrasound Obstet Gynecol*, 2001, 18(6): 652-655.
- [6] Sun ML, Ling ML, Wang DF. Analysis of prenatal sonography in screening Down syndrome and trisomy 18. *Chin J Med Imaging Technol*, 2004, 20(6): 827-829.
孙路明, 凌梅立, 王德芬. 21 及 18-三体综合征的产前超声筛查. *中国医学影像技术*, 2004, 20(6): 827-829.
- [7] Moran CJ, Tay JB, Morrison JJ. Ultrasound detection and perinatal outcome of fetal trisomies 21, 18 and 13 in the absence of a routine fetal anomaly scan or biochemical screening. *Ultrasound Obstet Gynecol*, 2002, 20(5): 482-485.
- [8] Wang CH, Lin SM, Li SL. Analysis of ultrasonographic soft markers of fetal chromosome abnormalities. *Journal of Practical Obstetrics and Gynecology*, 2008, 24(1): 12-15.
王晨虹, 林胜谋, 李胜利. 胎儿染色体异常的超声软指标分析. *实用妇产科杂志*, 2008, 24(1): 12-15.
- [9] Garne E, Stoll C, Clementi M, et al. Evaluation of prenatal diagnosis of congenital heart diseases by experience from 20 European registries. *Ultrasound Obstet Gynecol*, 2001, 17(5): 386-391.
- [10] Carvalho JS, Mavrides E, Shinebourne EA, et al. Improving the effectiveness of routine prenatal screening for major congenital heart defects. *Heart*, 2002, 88(4): 387-391.
- [11] Yan YL, Yang XX. *Prenatal ultrasonography*. Beijing: People's Medical Publishing House, 2003: 449.
严英榴, 杨秀雄. *产前超声诊断学*. 北京: 人民卫生出版社, 2003: 449.
- [12] Wimalasundera RC, Gardiner HM. Congenital heart disease and aneuploidy. *Prenat Diagn*, 2004, 24(13): 1116-1122.
- [13] Meng H, Jiang YX. Prenatal ultrasonographic diagnosis of fetal trisomies 21 and 18. *Journal of Practical Obstetrics and Gynecology*, 2005, 21(9): 515-516.
孟华, 姜玉新. 21-三体综合征和 18-三体综合征的产前超声诊断. *中国实用妇产科杂志*, 2005, 21(9): 515-516.

“中国上海超声诊断创建 50 周年庆典”、“首届长三角超声医学论坛”暨“2008 上海超声医学大会”成功召开

由上海市医学会超声分会牵头、浙江、江苏和安徽四个省市七个超声学术团体共同主办、上海市第六人民医院协办的“中国上海超声诊断创建 50 周年庆典”、“首届长三角超声医学论坛”暨“2008 上海超声医学大会”(以下简称大会)于 2008 年 11 月 22 日-23 日在上海市第六人民医院隆重召开。

姜玉新教授、王威琪院士、陈亚珠院士、王新房教授、张武教授、朱世亮教授、周永昌教授、徐智章教授和中国医学影像技术编辑部张放女士以及吴绳武教授、余衍甲教授、徐启彬教授、徐佩莲教授和贾译清教授等老专家、上海市、浙江省、江苏省和安徽省四地医学会主任委员胡兵教授、刘学明教授、陆凤祥教授和张新书教授以及与会代表共 753 名出席了大会。

为了庆祝上海超声诊断创建 50 周年,组委会编写了《上海超声诊断创建 50 周年历史回顾》和《上海超声医学贡献奖》两本画册。《上海超声医学贡献奖》中,授予安适、朱瑞镛、周永昌等 30 人“上海超声医学贡献奖”。授予上海市第六人民医院、广慈医院(现瑞金医院)、仁济医院等八家上海超声诊断创建协作单位证书。姜楞、沈学东和林其珊等 48 位编入“知名超声专家(学者、医师)”和“超声新秀”。会议期间,在上海市第六人民医院树立“中国超声诊断创建 50 周年纪念碑”。

大会学术活动内容包括“超声历史论坛”、“专家专题论坛”、“国际超声医学论坛”、“大会专题论坛”、“长三角中青年英文论坛”、“长三角中青年优秀中文论坛”、“长三角科学论文(电子版)展示评比”、“长三角疑难病例诊断竞赛”、“上海市青年技能竞赛”和百胜、西门子公司“卫星会议”等部分。“超声历史论坛”包括超声历史发展和现状以及早期参与我国超声诊断创建的工作情况。“专家、专题论坛”和“国际超声医学论坛”分别从超声基础研究、弹性成像、心脏、泌尿、血管和造影等方面介绍了超声最新技术应用现状。大会专题报告分为三个分会场,内容包括“弹性成像专题论坛”、“腹部专题论坛”、“介入专题论坛”、“泌尿专题论坛”、“浅表器官专题论坛”、“心脏专题论坛”、“妇产专题论坛”和“血管专题论坛”等八个专题。

会议期间,举行了浓重富于创新的“长三角超声医学论坛会旗”交接仪式。下届长三角会议将在杭州召开。大会主题思想明确,学术内容丰富,Rona 女士点评:这是历史的盛宴!道德的盛宴!知识的盛宴!承载了历史!书写了历史!大会的圆满成功也得到了合作伙伴上海麦迪逊医疗器械有限公司、GE 医疗集团、西门子公司、飞利浦医疗系统公司、百胜公司、日立医疗有限公司、美中互利公司、开立科技有限公司、东芝公司、上海阿洛卡医用仪器有限公司、索诺声有限公司、博莱科公司、深圳迈瑞生物电子股份有限公司和上海蓝线电子有限公司等的大力支持,特此致谢!